

## Choreoakantocytoza – przypadek kliniczny

### Choreoacanthocytosis – case report

<sup>1</sup> Klinika Neurologii i Epileptologii II Katedry Chorób Układu Nerwowego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

<sup>2</sup> Klinika Zaburzeń Afektywnych i Psychotycznych Katedry Psychiatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, ul. Czechosłowacka 8/10, 92-216 Łódź

Adres do korespondencji: Klinika Neurologii i Epileptologii II Katedry Chorób Układu Nerwowego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi,

ul. Żeromskiego 113, 90-549 Łódź, tel./faks: 42 639 35 91, e-mail: centurio@mp.pl

Praca finansowana ze środków własnych

#### Streszczenie

Choreoakantocytoza lub zespół Levine'a-Critchleya (MIM 200150) jest postępującą wieloukładową chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie z szerokim spektrum objawów obejmującym: ruchy mimowolne, uszkodzenie obwodowego układu nerwowego, miopatię, nieprawidłowości zachowania, spadek funkcji poznawczych, padaczkę oraz akantocytozę – przy nieobecności jakichkolwiek zaburzeń lipidowych. Choroba ta jest powodowana przez mutację w genie *VPS13A* (*CHAC*), który jest położony na chromosomie 9., ramieniu dużym, w regionie 21. (9q21). Gen *VPS13A* obejmuje 250 kpb i zawiera 73 eksony. Koduje duże białko, które zostało nazwane choreiną – jego funkcja nie została dotychczas poznana. Leczenie choreoakantocytozy jest ukierunkowane na dolegliwości chorych, jednak nie modyfikuje naturalnego przebiegu choroby. Autorzy przedstawiają przypadek pacjentki z pozytywnym wywiadem rodzinnym, ruchami płasawiczymi w obrębie kończyn górnych, mimowolnymi ruchami w obrębie twarzy i języka (które współistnieją z wokalizacjami, dyzartrią oraz dysfagią), postępującym spadkiem funkcji poznawczych, depresją, klinicznymi wykładnikami uszkodzenia obwodowego układu nerwowego lub/i miopatii, padaczką z napadami toniczno-klonicznymi oraz akantocytozą. Poziom kinazy kreatyninowej był podwyższony – 387 U/l (norma: 0-145 U/l), podobnie LDH – 244 U/l (norma: 80-240 U/l). Także bilirubiny bezpośrednia i niebezpośrednia były nieznacznie podwyższone. Rezonans magnetyczny mózgu ujawnił typowy zanik lewego jądra ogoniastego i rzadko obserwowany zanik prawego hipokampa. W dostępnej nam literaturze nie znaleźliśmy podobnego opisu przypadku rodzinnej postaci choreoakantocytozy w Polsce.

**Słowa kluczowe:** choreoakantocytoza, zespół Levine'a-Critchleya, akantocytoza, ruchy mimowolne, padaczka, spadek funkcji poznawczych

#### Summary

Choreoacanthocytosis or Levine-Critchley syndrome (MIM 200150) is a progressive multisystem disease with autosomal recessive transmission and a wide range of symptoms including: involuntary movements, lesion of peripheral nervous system, myopathy, behavioural and intellectual abnormalities, epilepsy, acanthocytosis and absence of any lipid abnormality. This disease is caused by mutation in *VPS13A* gene (*CHAC*) which is located on ch9q21. *VPS13A* gene spanning a 250 kbp region and consists of 73 exons. This gene encodes a large protein of unknown function, named chorein. Treatment for choreoacanthocytosis is aimed at the problematic symptoms of the sufferer but may not result in modification of natural history of this disease. Herein we report the case of a patient with positive familial history, choreiform movements in the arms, involuntary movements of the face and tongue, which was associated with vocalizations, dysarthria and dysphagia, progressing intellectual abnormalities, depression, clinical sign of peripheral nervous system lesion or/and myopathy, epilepsy with tonic-clonic fits and acanthocytosis. Creatine kinase was raised at – 387 U/l (N: 0-145 U/l) with LDH – 244 U/l (N: 80-240 U/l). Direct bilirubin and indirect bilirubin was slightly elevated. The MRI of the brain showed typical atrophy of the caudate nucleus (left) and seldom observed atrophy of hippocampus (right). As far as we know, it is the first observation of a patient with familial choreoacanthocytosis in Poland.

**Key words:** choreoacanthocytosis, Levine-Critchley syndrome, acanthocytosis, involuntary movements, epilepsy, mental deficits

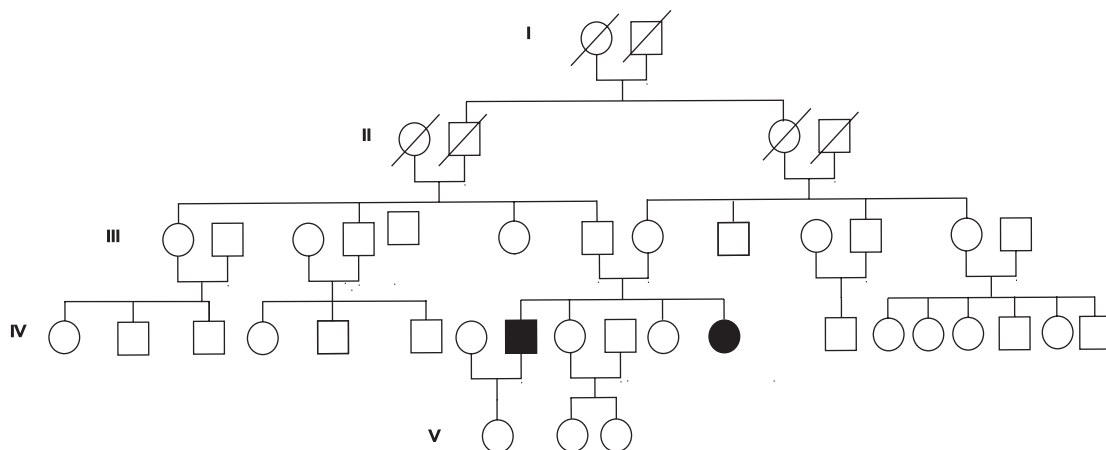
WSTĘP

Choreoakantocytoza, czyli zespół Levine’a-Critchleya (MIM 200150)<sup>(1-3)</sup> należy do grupy zróżnicowanych pod względem genetycznym i fenotypowym schorzeń, obecnie określanych wspólnym mianem neuroakantocytozy<sup>(1,4)</sup>. Dziedziczy się autosomalnie recesywnie<sup>(5-7)</sup>. Zazwyczaj początek choroby następuje w 2. lub 3. dekadzie życia, niemniej może wystąpić w przedziale wieku od 8 do 62 lat<sup>(8)</sup>. Stwierdza się akantocyty w rozmazie krwi obwodowej<sup>(9)</sup> wraz z innymi krwinkami kolczastymi w ilości większej niż 6,3%<sup>(10)</sup>. Drugą cechą charakterystyczną są ruchy mimowolne, głównie twarzy, które określa się jako dystonię ustno-twarzową, często z samookałeczeniami pod postacią przygryzienia języka i ust<sup>(5,9,11)</sup>. Napady padaczkowe<sup>(12)</sup> występują w 27<sup>(13)</sup> do 40%<sup>(5,14)</sup> przypadków. Opisano również spadek funkcji poznawczych oraz inne psychiatryczne dolegliwości<sup>(9,15)</sup>, zaburzenia snu<sup>(16)</sup>, ponadto obwodową aksonalną neuropatią<sup>(9,17)</sup> oraz miopatię<sup>(18)</sup>. Badania anatomopatologiczne wykazały zanik neuronów i gliozę w obrębie jąder podkorowych<sup>(19)</sup>. Opisujący zanik hipokampa w badaniach obrazowych<sup>(14)</sup> może mieć związek z napadami padaczkowymi. Nie ma danych epidemiologicznych dotyczących neuroakantocytozy, wiadomo jednak, że choreoakantocytoza występuje bardzo rzadko. Odnotowano jej obecność w wielu populacjach<sup>(9,14,17,20-23)</sup>, w tym także na terenie Polski<sup>(4)</sup>. Gen związany z chorobą został zmapowany na chromosomie 9q21<sup>(24)</sup>. W niedługim czasie po tym odkryciu znaleziono gen odpowiedzialny za występowanie choreoakantocytozy i nazwano go *CHAC*, a białko kodowane przez ten gen choreiną<sup>(25)</sup>. Analiza genetyczna przypadków z Europy wskazuje na występowanie mutacji szczególnie często w miejscach ważnych dla prawidłowego składania eksonów i tym samym dla prawidłowego funkcjonowania białka<sup>(26)</sup>. Jakkolwiek symptomatologia choroby jest dość charakterystyczna, w związku z czym ustalenie rozpoznania nie powinno stanowić problemu, to jednak mogą wystąpić okoliczności, które uniemożliwią postawienie prawidłowej diagnozy. Jedną z takich sytuacji jest nieodpowiednia ocena preparatu mikroskopowego krwi obwodowej – zwracają na to uwagę również inni

autorzydoniesień<sup>(22)</sup>, podkreślając, iż akantocyty mogą pojawić się dopiero w późniejszym okresie choroby<sup>(27)</sup>. Przypadek naszej pacjentki ilustruje przebieg długiego procesu diagnostycznego uwieńczony ostatecznie prawidłowym rozpoznaniem.

OPIS PRZYPADKU

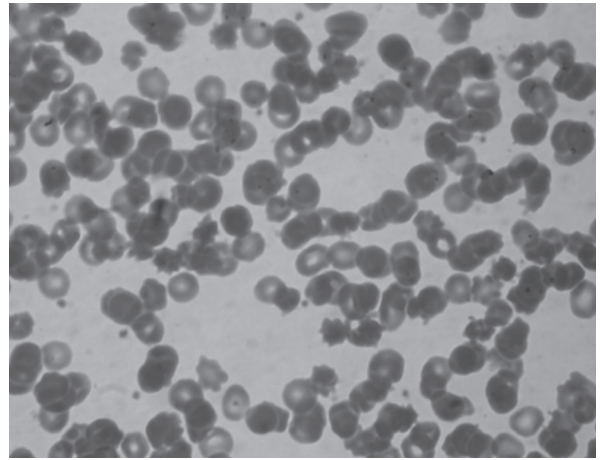
Pacjentka M.S., lat 33, wykształcenie średnie, została przyjęta w maju 2009 roku (nr historii choroby 6753/513) do Kliniki Neurologii i Epileptologii UM w Łodzi z powodu występowania ruchów mimowolnych w obrębie twarzy i ramion, trudności w polykaniu pokarmów oraz występowania napadów padaczkowych. Rodzice pacjentki są blisko spokrewnieni (rys. 1); na ich ślub kościelny zgodę wyrażał biskup. Z informacji przedstawionych przez chorą wynikało, że jej brat cierpi z powodu padaczki i jest obecnie osobą niepełnosprawną (wykonana później analiza krwi obwodowej również wykazała obecność akantocytów). Pacjentka znajdowała się pod opieką poradni hematologicznej od wieku niemowlęcego z powodu rozpoznania mikrosferocytozy wrodzonej i miała wykonywaną corocznie morfologię krwi w tej poradni. W 2006 roku chora była hospitalizowana na oddziale psychiatrycznym, w którym przebywała ze względu na pogorszenie samopoczucia (obniżenie nastroju, nasilenie myślenia pesymistycznego, kłopoty z koncentracją). Dolegliwości wiązano z negatywnym nastawieniem osób w jej pracy (była zatrudniona jako pomoc w przedszkolu), spowodowanym występowaniem u pacjentki ruchów mimowolnych w obrębie twarzy z towarzyszącymi zjawiskami dźwiękowymi (mlaskaniem, pochchrząkiwaniem) i ciągłą koniecznością usuwania nadmiernej ilości śliny za pomocą chusteczki. Postawiono diagnozę: zaburzenia nerwicowe pod postacią zaburzeń depresyjno-obsesyjnych. W lipcu 2007 roku wykonano RM głowy 0,5 T, który nie wykazał patologii w OUN. Ze względu na utrzymujące się ruchy mimowolne w sierpniu przeprowadzono badanie w kierunku choroby Huntingtona – genotyp prawidłowy. We wrześniu 2007 roku wystąpił pierwszorazowy napad padaczkowy typu toniczno-klonicznego. Pomimo wystąpienia jeszcze 4 napadów tego typu w ciągu 1 miesiąca nie rozpoznano padaczki i nie rozpoczęto leczenia przeciwpadaczkowego, prawdopodobnie



Rys. 1. Drzewo genetyczne rodziny z choreoakantocytozą

uznawszy napady za rzekomopadaczkowe. Dopiero na przełomie października i listopada 2007 roku ustalono rozpoznanie padaczki i wdrożono odpowiednie leczenie kwasem walproinowym w dawce 2 g/d. W maju 2008 roku chora była hospitalizowana na kolejnym oddziale neurologicznym w celu wykonania 24 h EEG. W badaniu tym nie stwierdzono czynności napadowej korelującej z ruchami mimowolnymi. Kolejna hospitalizacja w listopadzie 2008 roku nie przyniosła rozstrzygnięcia, jednak potwierdzono występowanie napadów toniczno-klonicznych. Następnie pacjentka została skierowana do jednej z klinik w stolicy, gdzie postawiono diagnozę: „Diagnostyka incydentów napadowych nieukończona. Podejrzenie psychogennych zaburzeń ruchowych o charakterze tików oraz napadów rzekomopadaczkowych”.

W badaniu neurologicznym obserwuje się: ruchy mimowolne w obrębie twarzy i języka, wokalizację pod postacią chrząkania, mlaskania i inne dźwięki, które można by scharakteryzować jako przypominające odgłosy wydawane przez srokę pospolitą (*Pica pica*), ruchy mimowolne kończyn górnych o charakterze płaszczykowym, mowę dyzartryczną, nosową (pacjentka w trakcie badania stale musiała usuwać chusteczką nadmiar śliny gromadzący się w jamie ustnej), odruchy głębokie w kończynach górnych śladowe P=L, w kończynach dolnych: odruchy kolanowe bardzo żywe P<L, odruch ze ścięgna Achillesa obustronnie nieobecny. Odnotowano obniżenie nastroju. W trakcie pobytu pacjentki na oddziale wystąpił jeden napad padaczkowy typu toniczno-klonicznego, którego świadkiem był lekarz, co pozwoliło na wykluczenie napadu rzekomopadaczkowego (stężenia kwasu walproinowego w zakresie terapeutycznym). Pierwsze oznaczenie morfologii krwi nie ujawniło obecności akantocytów, gdyż pomimo zlecenia nie przeprowadzono oceny mikroskopowej preparatu, a jedynie analizę automatyczną (procedura laboratoryjna); dopiero po interwencji uwidoczniło akantocyty (rys. 2). W badaniach dodatkowych z nieprawidłowości stwierdzono: CK 387 U/l (norma: 0-145 U/l), LDH 244 U/l (norma: 80-240 U/l), poziom bilirubiny całkowitej 25,2  $\mu\text{mol/l}$  (norma: 5-21  $\mu\text{mol/l}$ ), bilirubina bezpośrednia 3,7  $\mu\text{mol/l}$  (norma: 0-3,4  $\mu\text{mol/l}$ ). W skali Becka pacjentka uzyskała 20 pkt; Test Zegara wypadł nieprawidłowo (rys. 3); w teście MMSE – 25 pkt. Wykonane badanie RM głowy 1,5 T ujawniło niewielkiego stopnia zanik jądra ogoniastego po stronie lewej oraz zanik hipokampa po stronie prawej (rys. 4).

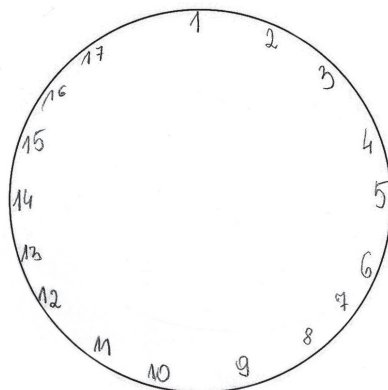


Rys. 2. Kolczaste krwinki – akantocyty i echinocyty

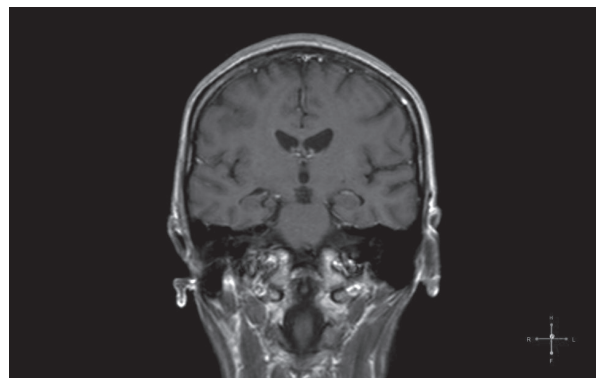
W ramach badania dodatkowego przeprowadzono również ocenę neuropsychologiczną, w której wykorzystano między innymi skalę HADS, Test Zegara, Krótki Test Stanu Psychicznego, Zestaw prób do badania procesów u pacjentów z uszkodzeniami mózgu W. Łuckiego oraz próbę uczenia się słuchowo-werbalnego. W badaniu tym stwierdzono deficyty w zakresie uwagi, pamięci bezpośredniej, uczenia się i rozpoznawania, płynności werbalnej, praktyki, kalkuli oraz słabo nasilone objawy lękowe. Podczas badania obserwowano trudności z kontrolą reakcji, korektą nieprawidłowych odpowiedzi oraz zachowaniem adekwatnym do sytuacji (HADS: A-12, D-6; KTSP: 30 pkt). Ze względu na nasilenie się dysfunkcji poznawczych w stosunku do wyników badań neuropsychologicznych przeprowadzonych podczas pobytów pacjentki na oddziałach psychiatrycznych rozpoznano proces otępienny.

## ROZPOZNANIE RÓŻNICOWE

Przedstawione informacje związane z przebiegiem choroby u pacjentki upoważniły nas do rozpoznania choreoakantocytozy. Jest niewiele schorzeń, które jednocześnie objawiałyby się: padaczką, neuropatią/miopatią, ruchami mimowolnymi oraz zmianą kształtu erytrocytów. Diagnostyka różnicowa powinna uwzględniać choroby z kręgu neuroakantocytozy i niektóre



120 Rys. 3. Nieprawidłowy Test Zegara



Rys. 4. Rezonans magnetyczny mózgu (T1 + kontrast) – zanik lewego jądra ogoniastego oraz zanik prawego hipokampa

choroby, w których wtórnie występują neurologiczne i hematologiczne zmiany<sup>(1,8)</sup>. U pacjentki nie znaleźliśmy wykładników: marskości wątroby, niewydolności nerek, anoreksji, zaburzeń funkcji tarczycy. Chora nie miała przeprowadzonej splenektomii, a my nie stwierdziliśmy blizn na ciele po zabiegu chirurgicznym.

Nie stwierdziliśmy innych rzadkich uogólnionych chorób, w których mogłyby występować kolczaste erytrocyty. Rozważaliśmy choroby mitochondrialne<sup>(21,28)</sup>, np. MERRF (ang. *myoclonus epilepsy with ragged red fibres*) lub MELAS (ang. *mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes*), jednak ze względu na objawy i wyniki badań dodatkowych ostatecznie odrzuciliśmy taką możliwość<sup>(29,30)</sup>. Występowanie akantocytozy wraz z ataksją tylnosnurową, polineuropatią oraz objawami pozapiramidowymi, ale bez ruchów mimowolnych, jest charakterystyczne dla zespołu Bassena-Kornzweiga oraz hipobetalipoproteinemii<sup>(31)</sup>, mogliśmy więc, z punktu widzenia klinicznego, wykluczyć te dwie jednostki, zwłaszcza że oznaczenie lipidogramu wypadło prawidłowo. Najbardziej zbliżoną jednostką chorobową pod względem symptomatologicznym jest zespół McLeoda<sup>(32)</sup>, który jednak występuje wyłącznie u mężczyzn, gdyż w jego przypadku stwierdza się dziedziczenie sprzężone z chromosomem X. Inną jednostkę, którą należy brać pod uwagę w diagnostyce różnicowej, stanowi neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu (ang. *pantothenate kinase-associated neurodegeneration*, PKAN) oraz jej alleliczny wariant HARP (ang. *hypoprebetalipoproteinemia, acanthocytosis, retinitis pigmentosa, and pallidal degeneration*), jednak czas wystąpienia pierwszych objawów, a także brak w badaniu RM głowy klasycznego „oka tygrysa”<sup>(33,34)</sup> eliminują tę jednostkę chorobową z „kręgu podejrzanych”. Stwierdzone u pacjentki podwyższone wartości CK świadczą o zajęciu mięśni szkieletowych, które występuje tylko w dwóch chorobach – zespole McLeoda oraz choreoakantocytozie<sup>(18)</sup>; wyklucza to z podejrzeń schorzenie przypominające chorobę Huntingtona typu 2 (ang. *Huntington's disease-like 2*, HDL2)<sup>(35)</sup>. Do dodatkowych argumentów przeciw HDL2 należy autosomalnie dominujący charakter dziedziczenia tej cechy oraz niewystępowanie napadów padaczkowych w jej przebiegu<sup>(36)</sup>.

Autorzy zdecydowali się przypominąć o tej jednostce klinicznej, wykorzystując przebieg zdarzeń związanych z chorobą pacjentki, gdyż jest to schorzenie bardzo rzadko spotykane i mimo niepowtarzalnej symptomatologii może powodować istotne trudności diagnostyczne. Warto zaznaczyć, że pomimo rzadkości występowania powinno się tę jednostkę uwzględniać w diagnostyce różnicowej choroby z kręgu neuroakantocytozy przy rodzinnym występowaniu ruchów mimowolnych oraz/lub padaczki, zwłaszcza że wykonanie oceny mikroskopowej krwi nie jest badaniem drogim. W literaturze polskiej znaleźliśmy jedynie pojedyncze doniesienia dotyczące neuroakantocytozy<sup>(4,37)</sup>. Nasze doniesienie jest pierwszym, w którym przedstawiono rodzinną, a nie sporadyczną, postać choroby odnotowaną na terenie Polski. Spośród pacjentów opisywanych w pracach europejskich chorą i jej brata dodatkowo wyróżnia występowanie padaczki w spektrum objawów u wszystkich chorych. Podobne doniesienie pochodzi jedynie z Londynu z roku 1992<sup>(38)</sup>.

Kolejnym powodem przedstawienia tego przypadku jest przeprowadzenie diagnostyki różnicowej, która nie wymaga wyrafinowanych badań wykorzystujących zdobycze biologii molekularnej, a jedynie czystej wiedzy klinicznej.

#### PIŚMIENNICTWO:

##### BIBLIOGRAPHY:

1. Walker R.H., Jung H.H., Dobson-Stone C. i wsp.: Neurologic phenotypes associated with acanthocytosis. *Neurology* 2007; 68: 92-98.
2. Levine I.M.: An hereditary neurological disease with acanthocytosis. *Neurology* 1964; 14: 272.
3. Critchley E.M., Clark D.B., Wikler A.: Acanthocytosis and neurological disorder without betalipoproteinemia. *Arch. Neurol.* 1968; 18: 134-140.
4. Rafałowska J., Drac H., Jamrozik Z.: Neuroacanthocytosis. Review of literature and case report. *Folia Neuropathol.* 1996; 34: 178-183.
5. Rampoldi L., Danek A., Monaco A.P.: Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis. *J. Mol. Med.* 2002; 80: 475-491.
6. Ueno S., Maruki Y., Nakamura M. i wsp.: The gene encoding a newly discovered protein, chorein, is mutated in chorea-acanthocytosis. *Nat. Genet.* 2001; 28: 121-122.
7. Bader B., Velayos-Baeza A., Walker R.H., Danek A.: Dominant transmission of chorea-acanthocytosis with *VPS13A* mutations remains speculative. *Acta Neuropathol.* 2009; 117: 95-96; author reply 97-98.
8. Tison F.: The differential diagnosis of neuroacanthocytosis: an overview. W: Danek A. (red.): *Neuroacanthocytosis Syndromes*. Springer, Dordrecht 2004: 15-20.
9. Hardie R.J., Pullon H.W., Harding A.E. i wsp.: Neuroacanthocytosis. A clinical, haematological and pathological study of 19 cases. *Brain* 1991; 114: 13-49.
10. Storch A., Kornhass M., Schwarz J.: Testing for acanthocytosis. A prospective reader-blinded study in movement disorder patients. *J. Neurol.* 2005; 252: 84-90.
11. Danek A., Walker R.H.: Neuroacanthocytosis. *Curr. Opin. Neurol.* 2005; 18: 386-392.
12. Meierkord H.: Epilepsy in neuroacanthocytosis. W: Danek A. (red.): *Neuroacanthocytosis Syndromes*. Springer, Dordrecht 2004: 117-122.
13. Kazis A., Kimiskidis V., Georgiadis G., Voloudaki E.: Neuroacanthocytosis presenting with epilepsy. *J. Neurol.* 1995; 242: 415-417.
14. Scheid R., Bader B., Ott D.V. i wsp.: Development of mesial temporal lobe epilepsy in chorea-acanthocytosis. *Neurology* 2009; 73: 1419-1422.
15. Danek A., Sheesley L., Tierney M. i wsp.: Cognitive and neuropsychiatric findings in McLeod syndrome and in chorea-acanthocytosis. W: Danek A. (red.): *Neuroacanthocytosis Syndromes*. Springer, Dordrecht 2004: 95-115.
16. Dolenc-Grošelj L., Jazbec J., Kobal J.: Sleep features in chorea-acanthocytosis. W: Danek A. (red.): *Neuroacanthocytosis Syndromes*. Springer, Dordrecht 2004: 123-125.
17. Marson A.M., Bucciantini E., Gentile E., Geda C.: Neuroacanthocytosis: clinical, radiological, and neurophysiological findings in an Italian family. *Neurol. Sci.* 2003; 24: 188-189.
18. Saiki S., Sakai K., Murata K.Y. i wsp.: Primary skeletal muscle involvement in chorea-acanthocytosis. *Mov. Disord.* 2007; 22: 848-852.
19. Martínez A., Mena M.A., Jamrozik Z., Yébenes J.G.: Pathology of neuroacanthocytosis and of Huntington's disease. W: Danek A. (red.): *Neuroacanthocytosis Syndromes*. Springer, Dordrecht 2004: 87-94.

20. Bohlega S., Al-Jishi A., Dobson-Stone C. i wsp.: Chorea-acanthocytosis: clinical and genetic findings in three families from the Arabian peninsula. *Mov. Disord.* 2003; 18: 403-407.
21. Aasly J., Skandsen T., Rø M.: Neuroacanthocytosis – the variability of presenting symptoms in two siblings. *Acta Neurol. Scand.* 1999; 100: 322-325.
22. Kanjanasut N., Jagota P., Bhidayasiri R.: The first case report of neuroacanthocytosis in Thailand: utilization of a peripheral blood smear technique for detecting acanthocytes. *Clin. Neurol. Neurosurg.* 2010; 112: 541-543.
23. Rodrigues G.R., Walker R.H., Bader B. i wsp.: Chorea-acanthocytosis: report of two Brazilian cases. *Mov. Disord.* 2008; 23: 2090-2093.
24. Rubio J.P., Danek A., Stone C. i wsp.: Chorea-acanthocytosis: genetic linkage to chromosome 9q21. *Am. J. Hum. Genet.* 1997; 61: 899-908.
25. Rampoldi L., Dobson-Stone C., Rubio J.P. i wsp.: A conserved sorting-associated protein is mutant in chorea-acanthocytosis. *Nat. Genet.* 2001; 28: 119-120.
26. Dobson-Stone C., Danek A., Rampoldi L. i wsp.: Mutational spectrum of the *CHAC* gene in patients with chorea-acanthocytosis. *Eur. J. Hum. Genet.* 2002; 10: 773-781.
27. Sorrentino G., De Renzo A., Miniello S. i wsp.: Late appearance of acanthocytes during the course of chorea-acanthocytosis. *J. Neurol. Sci.* 1999; 163: 175-178.
28. Mukoyama M., Kazui H., Sunohara N. i wsp.: Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes with acanthocytosis: a clinicopathological study of a unique case. *J. Neurol.* 1986; 233: 228-232.
29. Leonard J.V., Schapira A.H.: Mitochondrial respiratory chain disorders I: mitochondrial DNA defects. *Lancet* 2000; 355: 299-304.
30. Leonard J.V., Schapira A.H.: Mitochondrial respiratory chain disorders II: neurodegenerative disorders and nuclear gene defects. *Lancet* 2000; 355: 389-394.
31. Bassen F.A., Kornzweig A.L.: Malformation of the erythrocytes in a case of atypical retinitis pigmentosa. *Blood* 1950; 5: 381-387.
32. Jung H.H., Danek A., Frey B.M.: McLeod syndrome: a neurohaematological disorder. *Vox Sang.* 2007; 93: 112-121.
33. Gregory A., Polster B.J., Hayflick S.J.: Clinical and genetic delineation of neurodegeneration with brain iron accumulation. *J. Med. Genet.* 2009; 46: 73-80.
34. Ching K.H.L., Westaway S.K., Gitschier J. i wsp.: HARP syndrome is allelic with pantothenate kinase-associated neurodegeneration. *Neurology* 2002; 58: 1673-1674.
35. Walker R.H., Rasmussen A., Rudnicki D. i wsp.: Huntington's disease-like 2 can present as chorea-acanthocytosis. *Neurology* 2003; 61: 1002-1004.
36. Walker R.H., Jankovic J., O'Hearn E., Margolis R.L.: Phenotypic features of Huntington's disease-like 2. *Mov. Disord.* 2003; 18: 1527-1530.
37. Rudzińska M., Szczudlik A.: Atlas ruchów mimowolnych. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2008.
38. Schwartz M.S., Monro P.S., Leigh P.N.: Epilepsy as the presenting feature of neuroacanthocytosis in siblings. *J. Neurol.* 1992; 239: 261-262.

## Szanowni Państwo!

W sobotę 9 kwietnia 2011 r. o godz. 9.00 w Górnośląskim Centrum Rehabilitacji „Repty” w Tarnowskich Górach odbędzie się  
**VIII Sympozjum Polskiego Towarzystwa Rehabilitacji Neurologicznej.**

Tematyka: Nowe doniesienia na temat rehabilitacji poudarowej.

Program sympozjum i zgłoszenia udziału na stronie internetowej [www.repty.pl](http://www.repty.pl),  
 zakładka Polskie Towarzystwo Rehabilitacji Neurologicznej.